

臺北榮民總醫院代謝及分子遺傳實驗室

基因檢驗採檢須知		文件編號：BMGL-QR-07-01
編修日期：2025/05/12	總頁數：共 6 頁	版本：第四版(修訂二版)

臺北榮民總醫院代謝及分子遺傳實驗室採檢須知

一、檢驗項目一覽表：

疾病名稱	檢驗項目	總價	國健補助	罕病基金會補助	工作週
龐貝氏症 (Pompe disease)	GAA	15000	v		4
法布瑞氏症 (Fabry disease)	GLA	5600			4
戊二酸血症第一型 (Glutaric aciduria type I, GA1)	GCDH	9600	v		4
原發性肉鹼缺乏症 (Primary carnitine deficiency syndrome)	SLC22A5	8000	v		4
苯酮尿症 (Phenylketouria, PKU)	PAH	10400	v		4
	PTS	4800	v		4
	QDPR	5600	v		4
	GCH1	4800	v		4
半乳糖血症第 1 型 (Galactosemia type I)	GALT	6400	v		4
半乳糖血症第 2 型 (Galactosemia type II)	GALK1	6400	v		4
高雪氏症(Gaucher disease)	GBA	9600	v		4
異戊酸血症(Isovaleric acidemia, IVA)	IVD	8800	v		4
楓糖尿症 (Maple Syrup Urine Disease, MSUD)	DBT	8800	v		4

臺北榮民總醫院代謝及分子遺傳實驗室

基因檢驗採檢須知		文件編號：BMGL-QR-07-01
編修日期：2025/05/12	總頁數：共 6 頁	版本：第四版(修訂二版)

中鏈脂肪酸去氫酶缺乏症 (medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	ACADM	9600	v		4
豆固醇血症 (Sitosterolemia)	ABCG5	10400	v		4
	ABCG8	10400	v		4
臭魚症(三甲基胺尿症) (Trimethylaminuria)	FMO3	6720	v		4
高胱氨酸尿症 (Homocystinuria)	CBS	13600	v		4
	MTHFR 2 hot spots	1600			4
甲基丙二酸血症 (Methylmalonic acidemia, MMA)	MUT	10400	v		4
	MMACHC	3200			4
3-甲基巴豆醯輔酶 A 羧化酵素缺乏症 (3-methylcrotonyl-CoA-carboxylase deficiency, 3MCC)	MCCC1	15120	v	v	4
	MCCC2	13440	v	v	4
瓜胺酸血症第 1 型 (Citrullinemia type I)	ASS1	12800	v		4
瓜胺酸血症第 2 型 (Citrullinemia type II)	SLC25A13	14400	v		4
軟骨發育不全症 (Acondroplasia)	Acondroplasia 之 FGFR3 hot spot	1500			4
急性間歇性紫質症 (Acute intermittent porphyria, AIP)	HMBS	7560			4
芳香族 L-胺基酸類脫羧酶缺乏症 (Aromatic L-amino acid decarboxylase)	DDC	11200			4

臺北榮民總醫院代謝及分子遺傳實驗室

基因檢驗採檢須知		文件編號：BMGL-QR-07-01
編修日期：2025/05/12	總頁數：共 6 頁	版本：第四版(修訂二版)

deficiency, AADC)					
生物素酶缺乏症 (Biotinidase deficiency)	BTD	3200	v		4
葡萄糖-六-磷酸鹽去氫酵素缺乏症 (Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency, G6PD)	G6PD	10400			4
短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症 (Short-chain acyl-CoA ehydrogenase deficiency)	ACADS	8000			4
逢希伯-林道症候群 (Von Hippel-Lindau syndrome)	VHL	2400		v	4
多發性羧化酶缺乏症 (Multiple carboxylase deficiency)	HLCS	9600	v		4
多發性內分泌瘤病 (Multiple endocrine neoplasia)	MEN1	8000			4
尼曼匹克症 A 型 (Niemann-Pick disease type A)	SMPD1	4800			4
尼曼匹克症 C 型 (Niemann-Pick disease type C)	NPC1	15000			4
鳥胺酸氨甲醯基轉移酶缺乏症 (Ornithine transcarbamyase deficiency)	OTC	8000	v		4
持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症 (Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy, PHHI)	GLUD1	10400	v		4
次世代定序全外顯子定序檢測	WES	30000			8
常見遺傳疾病基因檢測套組	1408 genes	19800			8
次世代定序全基因體基因檢測	WGS	50000			8

臺北榮民總醫院代謝及分子遺傳實驗室

基因檢驗採檢須知		文件編號：BMGL-QR-07-01
編修日期：2025/05/12	總頁數：共 6 頁	版本：第四版(修訂二版)

二、送檢須知：

- 1、收件時間：星期一~五，9:30~16:00，送檢前請先與實驗室連絡確認。
- 2、檢體包裝：血液檢體放置於註明感染性標示之檢體放置塑膠袋中，依儲存條件冷藏運送，運送中請留意倒置造成滲漏。
- 3、檢體種類：
 - 3.1 血液：全血 3~5 ml（建議使用紫頭(EDTA)管），採血管請搖晃均勻，避免血液凝固，冷藏盡速宅配運送至實驗室。
 - 3.2 DNA：DNA 檢體總量至少需達 1 μ g 以上，且 OD260/OD280 需介於 1.7 至 2.0 之間，OD260/OD230 需>1.0。
 - 3.3 羊水細胞：羊水請培養至 1x10⁵ ~ 1x10⁶ 細胞數後，以無菌之試管連同培養液確實密封後常溫盡速宅配運送至實驗室。（*目前僅限用 SANGER 檢驗項目）
 - 3.4 請確實填寫檢體管標籤上之姓名與身分證字號或病歷號，以方便核對相關資料。
- 4、檢體寄送方式：請留意包裝妥當(建議使用密封容器、夾鏈袋、檢體袋)，連同基因檢驗同意書暨申請單送直接寄至”台北市北投區石牌路二段 201 號科技大樓 8 樓 8002 室”，基因檢驗同意書暨申請單請單獨放在夾鏈袋。須低溫保存之檢體請依儲存條件冷藏送達。
- 5、表單填寫：
 - 5.1 基因檢驗同意書暨申請單請用正楷清楚填寫送檢單位、病人識別之必要資料、採檢日期及檢驗項目，並請個案於**同意檢驗簽名欄位署名**。
 - 5.2 臺北榮總基因檢驗同意書暨申請單，搜尋北榮首頁 > 各單位 > 醫療單位>遺傳諮詢中心>文件下載 (<https://goo.gl/tPogUa>)
 - 5.3 生物資料庫剩餘檢體同意書，搜尋北榮首頁 > 各單位 > 醫療單位>遺傳諮詢中心>文件下載
 - 5.4 若所提供資料不齊全，則本實驗室先行對檢體進行收檢但不進行後續檢驗，待補齊後始進行檢驗操作。
- 6、檢驗費用：
 - 6.1 各項基因檢驗費用全額列於檢驗項目一覽表內
 - 6.2 國健補助項目，個案檢驗若通過國健審查，依罕見疾病醫療補助辦法規定，補助全額之 80%，個案自付全額之 20%。
 - 6.3 罕病基金會補助項目，個案檢驗若符合財團法人罕見疾病基金會補助申請，依基金會遺傳基因檢驗補助辦法規定，補助全額之 60%，個案自付全額之 40%，次世代定序檢驗案補助金額為檢驗費之 50%，個案

臺北榮民總醫院代謝及分子遺傳實驗室

基因檢驗採檢須知		文件編號：BMGL-QR-07-01
編修日期：2025/05/12	總頁數：共 6 頁	版本：第四版(修訂二版)

自付全額之 50%。

6.4 特殊基因檢驗專案歡迎歡迎來信(ctr510vghtpe@gmail.com)或來電 02-28712121#28485 詢問

7、檢體拒收準則：

- 7.1 未使用正確抗凝劑或檢體嚴重溶血、嚴重凝血。
- 7.2 檢體量不足。
- 7.3 樣本容器破裂或檢體被汙染。
- 7.4 檢體標示資訊與檢驗單不符。
- 7.5 受檢者於採檢前 14 天內曾接受含白血球成分之輸血。
- 7.6 檢體受外力影響導致變質或變性。

8、報告

- 8.1 檢驗所需時間：各項基因檢驗所需工作時間列於檢驗項目一覽表內，一般約 4~6 週。
- 8.2 報告寄送：報告檔案以 e-mail 方式寄送，紙本報告以郵寄方式寄送，請清楚填寫送檢單位聯絡方式。

三、檢驗方法與限制性：

1、檢驗方法說明

- 1.1 單基因定序分析：此基因檢測係利用 PCR 方式將個案檢體放大基因片段，而 PCR 產物將以 Sanger sequence(直接定序)方式呈現個案之基因 protein coding exons 序列及 intron-exon 交界的部分。以標準序列比對定序結果，確認是否有點突變或小片段缺失及插入之位置。
- 1.2 次世代定序分析：此基因檢測使用次世代定序法，以 KAPA HyperExome 或 illumina DNA PCR-Free Prep 進行樣本庫製備，以 illumina 次世代定序儀進行定序，並以 Magic Bison 分析軟體進行序列比對與分析。為因應本院檢驗量能因素，次世代定序的建庫與定序流程會由本實驗室或委託台基盟生技股份有限公司/基龍米克斯生物科技股份有限公司進行操作，操作單位將會在報告中「檢測方法限制與結果說明」中呈現。但所有報告皆由本實驗室以人工智慧系統 Magic Bison 進行特定基因變異點位的查找與 ACMG 準則的判定。
- 1.3 確認變異點位的臨床意義：主要引用 ClinVar 資料庫的註解或依據 2015 年版 ACMG 準則進行分類。參考資料有：
HGMD 資料庫(<http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>)
ClinVar 資料庫(<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>)
dbSNP 資料庫(<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>)

臺北榮民總醫院代謝及分子遺傳實驗室

基因檢驗採檢須知		文件編號：BMGL-QR-07-01
編修日期：2025/05/12	總頁數：共 6 頁	版本：第四版(修訂二版)

PubMed 資料庫(<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>)

Ensembl 資料庫(<https://www.ensembl.org/index.html>)

VarSome 資料庫(<https://varsome.com/>)等。

- 2、本檢測可能因抽血造成輕微不適或不良反應(如暈針、瘀青…等等)，可諮詢醫師尋求專業建議處置。
- 3、直接定序方式僅能檢測基因單點或小片段缺失。
4. 直接定序方式、次世代定序分析均無法排除基因大片段缺失，插入或倒轉所產生的突變，以及低比例的鑲嵌型變異和部分 intron 內的突變。
- 5、次世代定序分析除了全基因體定序(WGS)檢測外，其餘基因檢測並未檢測大部分 intron 內的突變。
- 6、單一核苷酸多型性(single nucleotide polymorphism, SNP)之基因改變，除了與疾病有特殊相關報導的點位外，其餘不列入本報告。

四、付款方式

銀行：合作金庫銀行石牌分行(銀行代號006)

帳號：1427-713-000750

戶名：臺北榮民總醫院作業基金405專戶

- ◇ 匯款或ATM轉帳後，請將匯款單或ATM存根影本（註明個案姓名）傳真至：02-28735529，以利核帳。
- ◇ ATM轉帳者，請注意是否有約定轉帳之限制。